



## 署長序

自從 1956 年人類染色體被確認為 46 個，細胞遺傳學的進展，使得染色體疾病得以確定診斷，尤其應用在產前診斷上，可以使許多染色體異常的胎兒得以中止妊娠，減少個人、家庭、社會之負擔。

我國自 1980 年榮民總醫院成立第一個羊水實驗室，到目前全國共有 26 個得到衛生署認證合格之細胞遺傳學實驗室。衛生署為提昇國內細胞遺傳學實驗室檢驗品質，保障病人應有之權益，自 2001 年起委託中華民國周產期醫學會由 劉瑞德主任 主持「產前遺傳檢驗品質保證計畫」，五年來到全國各實驗室展開每三年一次之後續評核；2004 年 7 月該計畫委員們有感於國內缺乏一本中文之細胞遺傳學實驗室指引，提議共同編寫一本中文指引，以提供實驗室工作人員參考。故衛生署特於 2005 年補助周產期醫學會進行「臨床細胞遺傳學檢驗機構品質檢測及實驗室指引建置」計畫，由 劉瑞德主任邀集國內細胞遺傳學領域之專家，共同編撰此本《臨床細胞遺傳學實驗室操作指引》。全書針對細胞遺傳學檢驗原理及方法，做系列之介紹，對於實驗室實際操作人員及醫技系學生均為良好的指引，也值得國內醫師及相關醫事人員一讀，可更加瞭解細胞遺傳學及其應用。

對於本書所有作者在繁忙的工作中，仍接受衛生署的委託，為我國優生保健工作盡力，特表敬意。

衛生署 署長 侯勝茂  
中華民國九十五年一月







## 局長序

「優生保健法」自民國 74 年實施後，衛生署即以預防醫學之精神，推展婚前、孕前及產前之各項服務措施，以降低先天性畸形兒之發生。為提升遺傳性疾病之檢驗品質，衛生署於民國 86 年間公告「產前遺傳診斷暨檢驗機構管理辦法」，隨後並公告「臨床細胞遺傳學檢驗機構評核要點」及「遺傳性疾病基因檢驗機構評核要點」，據以辦理遺傳性疾病檢驗機構之評核工作；截至 94 年底止，共通過 26 家臨床細胞遺傳學檢驗機構及 15 家遺傳性疾病基因檢驗機構。

隨著國人晚婚、晚育及少子化之趨勢，越來越多的準父母希望能在產前得到優質的遺傳性疾病篩檢及產前診斷服務。為能持續提升臨床細胞遺傳學之檢驗品質，本局除了定期對臨床細胞遺傳學檢驗機構進行品質檢測之外，特別委託中華民國周產期醫學會，自 94 年 2 月起著手編纂國內臨床細胞遺傳學實驗室檢驗操作指引，提供醫事人員參考使用，以確保民眾權益。

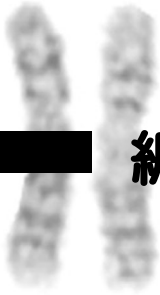
本指引主要係以美國出版之「The AGT Cytogenetics Laboratory Manual」為主架構，並加入編者群及其合作團隊多年來之經驗與心得，提供具本土觀點的臨床細胞遺傳學實驗診斷技術操作說明與解析，使本指引更能契合國內的檢驗環境；另鑑於任何醫學科技之發展應用，仍須受社會倫理道德之規範，因此，本書也特別針對細胞遺傳學應用於遺傳性疾病篩檢及診斷，所帶來有關生命價值之省思，與醫事人員應遵守之醫學倫理原則，加以檢視闡述。欣見此書公開出版，感佩 參與撰寫各章節的每一位作者之用心，特致數語，以之為序。

行政院衛生署國民健康局

局長 蕭美玲 謹識







# 編者序

從五十年前人類的染色體數目被醫學界確認，其後各種檢驗方法的陸續發明，使得細胞遺傳學有長足的進展，尤其是1966年Steele和Breg第一次培養羊水細胞成功，使得產前染色體檢查成爲可能，提供了孕婦產前遺傳診斷的可靠方法，減少染色體異常的嬰兒誕生，不致造成家庭、社會的重大負擔。

我國自1980年在榮總成立第一個羊水檢驗室，其後台大、長庚等醫院陸續成立檢驗室，到目前全國共有26個細胞遺傳學檢驗機構獲得衛生署認證。這些年來，每年接受羊水穿刺檢查的孕婦從1987年的1197人次到2003年已增加至25822人次；高齡產婦接受羊水穿刺檢查的比例也由1987年的7.7%，提昇到2003年的79.9%。以唐氏症胎兒爲例，每年全國約會有100名左右胎兒，在1993年僅有20%在產前被診斷出來，到2001年則有超過70%在產前被診斷出來，可見國內在細胞遺傳學領域的工作人員之貢獻。

衛生署爲提升國內細胞遺傳學實驗室檢驗品質，保障病人應有之權益，自2001年起委託中華民國周產期醫學會，由編者主持「遺傳性疾病檢驗機構品質保證計畫」針對全國遺傳性疾病檢驗機構展開定期評核。幾年來的實地評核，品質保證計畫委員們及實驗室工作人員均反應國內缺乏一本中文的細胞遺傳學實驗室指引，故於2004年7月委員會中提議共同來編寫一本中文指引。非常感謝衛生署於2005年補助學會，由國內細胞遺傳學領域的專家學者，共同編撰「臨床細胞遺傳學實驗室操作指引」，使得此計畫得以實現。

本書偏重於細胞遺傳實驗室實際操作，也對原理及應用加以闡述，全書以The AGT Cytogenetics Laboratory Manual爲藍本，加上各醫院實際之經驗。由於全書中文化，相信對於國內實驗室操作人員及大專院校醫技相關科系學生是一本很好的參考





書。其次，對於臨床醫師及遺傳諮詢工作人員等，希望都能提供很好的參考。全書由於配合衛生署國民健康局計畫之期限，於一年內匆促完稿付梓，內容恐未達完善，尚請國內各位先進不吝指正；編撰小組成員也將持續修訂內容，希望兩年後能推出再版。至於國際染色體命名法，由於此書編寫時，ISCNe剛好改版推出ISCN2005，所以國際色體命名法未列入此章節，希望未來再版時能加入此章節，達成此書教育之目的。

本書得到國內各大醫院的專家學者們全力支持，在百忙的工作中，仍共同完成各章節，在此特別對所有作者致謝。此外；感謝鄭湘琪、劉邵卿小姐及長庚醫學系林耘曲同學，沒有她們的幫忙，此書無法在短短一年內完成。

最後要感激我的家人——一直支持著我的內人；素玲及三個貼心的孩子：育君、冠麟、彥麟。

劉瑞德

中華民國九十五年一月





# 作者簡介

## 王寶田

學歷：國立臺灣大學植物病蟲害學系 農學士

美國加州大學洛杉磯分校 (UCLA) 博士

現職：美國 Quest Diagnostics-Nichols Institute 遺傳實驗室主任

美國加州大學爾灣分校 (UC Irvine) 兼任教授

經歷：美國醫學遺傳學院院士 (Fellow ACMG)

美國 Genzyme Genetics 實驗室主任

彰化基督教醫院醫學遺傳中心主任

彰化基督教醫院遺傳諮詢中心主任

## 林陳立

學歷：國立陽明大學醫學院醫學系 醫學士

美國 Johns' Hopkins 大學公共衛生學院醫院管理碩士

現職：台北市立聯合醫院婦產科主治醫師

經歷：台北市立聯合醫院婦幼院區婦產科主治醫師

台北市立聯合醫院婦幼院區優生保健科主任

台北市立聯合醫院細胞遺傳室負責醫師

美國耶魯大學醫學院人類遺傳系細胞遺傳室研究員





## 林穎慧

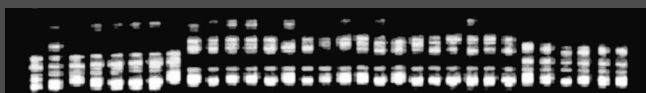
學歷：高雄醫學大學醫學系 醫學士  
現職：國立成功大學醫學院附設醫院婦產科 主治醫師  
經歷：國立成功大學醫學院附設醫院婦產科 總住院醫師  
美國喬治城大學 研究員

## 郭保麟

學歷：國立臺灣大學醫學院醫學系 醫學士  
現職：國立成功大學醫學院婦產科 教授兼主任  
經歷：長庚醫院婦產科住院醫師  
臺大醫院婦產科住院醫師 總住院醫師  
美國國立衛生 研究員  
國立成功大學醫學院附設醫院婦產科 講師副教授

## 陳明

學歷：國立臺灣大學醫學院醫學系 醫學士  
英國格拉斯哥大學醫學遺傳研究所 碩士  
國立臺灣大學生命科學院動物學研究所 博士候選人  
現職：彰化基督教醫院遺傳諮詢中心 主任  
彰化基督教醫院婦產部 主治醫師  
國立臺灣大學醫學院婦產科 兼任講師  
國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部 兼任主治醫師  
經歷：英國格拉斯哥女王產科學院 研究員  
國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部 主治醫師  
國立臺灣大學醫學院附設醫院婦產部合聘 主治醫師





## 陳持平

學歷：高雄醫學大學醫學系 醫學士  
 現職：教育部部定 教授  
 馬偕紀念醫院優生保健學科 主任  
 國立陽明大學護理系 兼任教授  
 經歷：美國耶魯大學遺傳系 研究員

## 曾慶誠

學歷：國防醫學大學醫學系 醫學士  
 現職：財團法人奇美醫院分子病理科 主任  
 經歷：三軍總醫院病理部 主治醫師  
 國立成功大學附設醫院病理學科 副教授  
 國立成功大學醫學院病理學科 副教授  
 美國 Temple 大學細胞遺傳學進修  
 美國 Mayo Clinic 分子遺傳學進修

## 楊勉力

學歷：台北醫學大學醫學系 醫學士  
 現職：台北榮民總醫院遺傳諮詢中心 主任  
 台北榮民總醫院婦產部優生保健科 主任  
 經歷：美國加州大學洛杉磯分校產前診斷中心 研究員  
 美國加州大學舊金山分校基因遺傳中心 研究員

## 劉瑞德

學歷：高雄醫學大學醫學系 醫學士  
 現職：長庚紀念醫院台北院區婦產科 主任  
 長庚紀念醫院婦產科 副教授  
 長庚紀念醫院細胞遺傳學室主持人  
 經歷：美國耶魯大學遺傳學系研究員  
 中華民國周產期醫學會理事長  
 中華民國醫用雷射光電學會理事





## 蔡明松

- 學歷：中國醫藥學院醫學系 醫學士  
現職：國泰綜合醫院產前遺傳診斷中心主任  
輔仁大學醫學系專任講師  
經歷：美國 Mayo Clinic 分子遺傳研究員  
台北醫學大學學系兼任教師  
台灣婦產科醫學會理事  
中華民國周產期醫學會理事

## 蘇怡寧

- 學歷：國立臺灣大學醫學院醫學系 醫學士  
國立臺灣大學醫學院臨床醫學研究所 博士  
現職：國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部 主治醫師  
國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部分子遺傳暨細胞遺傳研究室 主持人  
國立臺灣大學醫學院 兼任助理教授  
經歷：國立臺灣大學婦產部 住院醫師  
國立臺灣大學婦產部產科 研修醫師

